Memorial Sloan Kettering Cancer Center

患者及照护者教育

关于 TSC2 基因突变

本信息介绍了 *TSC2* 基因突变可能会对您和您家人产生的影响。

在本资源中，“家庭”一词指与您有血缘关系的人。 他们与您不属于婚姻或收养关系。 这类家庭成员也称为血缘亲属。

TSC2 基因通常有助于预防癌症。 该基因的突变会导致其停止正常运作。

重要的是要明白，这种基因发生突变并不意味着一定会罹患癌症。 这意味着您罹患某些类型癌症的风险会增加。 即使在同一个家族中，基因突变者的癌症类型也会有所不同。

如果出现 *TSC2* 基因突变，罹患癌症的风险有多大?

如果您有 *TSC2* 基因突变，这意味着您会患有一种称为结节性硬化症 (TSC) 的疾病。

TSC2 会增加罹患某些特定类型癌症和典型良性肿瘤的风险，包括：

- 皮肤增生（如面部血管纤维瘤、前额纤维性斑块、甲周纤维瘤或鲨革斑）和皮肤色素减退（称为灰叶斑）。
- 中枢神经系统肿瘤（称为室管膜下胶质结节、皮质结节或巨细胞星形细胞瘤）。

- 视网膜肿瘤，称为视网膜星形细胞错构瘤。 视网膜是眼球后部的一层组织，能感知光线并帮助您视物。
- 心脏肿瘤，称为横纹肌瘤。
- 肾脏肿瘤，称为肾囊肿或血管肌脂肪瘤。
- 淋巴管肌瘤病（LAM，通常发生在女性身上的肺囊肿）。

TSC2 基因突变还可能会增加罹患其他癌症或肿瘤的风险，但这种情况较为少见。 与 *TSC2* 相关的不常见癌症和肿瘤包括：

- 肾癌。
- 大嗜酸粒细胞瘤（通常为良性肾肿瘤）。

随着我们对这些突变的了解日以增进，我们可能会发现基因突变会增加罹患其他类型癌症的风险。 如果您有基因突变，遗传咨询师会向您提供有关癌症风险的更多信息。

如果出现 *TSC2* 基因突变，应该如何应对患癌风险?

遗传咨询师将审查您的结果。 他们将与您讨论您的基因突变与哪种癌症有关。 随着我们对这些突变开展研究，我们可能会发现基因突变会增加罹患其他类型癌症的风险。

遗传咨询师还将查看您的个人和家族癌症病史，并为您提供癌症筛查建议。 他们可能会建议您在更年轻的时候开始接受癌症筛查，或者比大多数人更频繁地接受筛查。 还可能会建议您进行专门筛查，以帮助尽早发现癌症。

此类癌症筛查的例子包括：

- 由眼科医生进行眼部检查。
- 在更年轻的时候开始进行全身皮肤检查。
- 神经系统评估和脑成像。
- 肾癌筛查。
- 超声心动图 (ECG)，检查心脏传导问题。
- 肺功能检查和成像，以检查肺囊肿。
- 牙科检查，检查牙龈增生和牙釉质点蚀。

其中一些筛查每年进行一次。 其他筛查的频率有高有低。 遗传咨询师将与您讨论筛查建议以及筛查频率。 他们还将与您讨论是否有其他适合您的筛查项目或预防方案。

TSC2 基因突变对我的血亲意味着什么？

如果您有基因突变，您的亲生父母、兄弟姐妹和子女都有 50% 的几率具有相同的突变。 您的远房亲戚也可能会面临同样的突变风险。

男性和女性在家族中遗传变异的几率相同。 只需从父母一方继承一种突变，罹患癌症的风险就会增加。

遗传咨询师将查看您的家族史，并与您讨论是否建议对您的血亲进行基因检测。

这对生育规划意味着什么？

如果您有 *TSC2* 基因突变并计划生育，有些方案可以防止您的孩子遗传该突变。 您可以考虑与您的生育伴侣和遗传咨询师讨论这些

方案。

如果我没有基因突变会发生什么？

如果您没有基因突变，或者我们发现了临床意义未明变异 (VUS)，则遗传咨询师将审查您的个人和家族癌症病史。 他们会与您讨论您应该遵循的一般癌症筛查指南。

VUS 是一种基因变异，但我们还不知道其是否与患癌症的风险较高有关。 大多数 VUS 最终都被证实属于正常变化，不会影响健康状况。

联系方式

如果您有任何问题或担忧，请咨询临床遗传学服务部的遗传咨询师。 您可以在周一至周五上午 9:00 至下午 5:00 致电 646-888-4050 与他们联系。

如果您有任何问题或顾虑，请联系您的医疗保健提供者。 医疗团队成员将在周一至周五 上午 9:00 至 下午 5:00 给与回复。 如在非上述时间段，您可以留言或与其他 MSK 服务提供者联系。 随时有值班医生或护士为您提供帮助。 如果您不确定如何联系医疗保健提供者，请致电 212-639-2000。

有关更多资源，请访问 www.mskcc.org/pe，在我们的虚拟图书馆中进行搜索。

Memorial Sloan Kettering Cancer Center 拥有和保留所有权利